

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 29 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 24.03.2021 09:21
Дата поступления образца: 26.03.2021 10:43
Врач: 01.04.2021 18:20
Дата печати результата: 04.06.2021 13:21

Исследование	Результат	Комментарий
Ген MEFV ч.м.	СМ.КОММ.	Обнаружен патологический генотип MEFV: гетерозиготная мутация p.M680I (rs28940580), гетерозиготная мутация p.V726A (rs28940579). Проводилось исследование на предмет выявления Периодической болезни. Результат прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.by/c> описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

ОПИСАНИЕ

Пациент обследован в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» на наличие частых мутаций в гене MEFV. Тест №7012:

**Периодическая болезнь
(Familial Mediterranean Fever; FMF
OMIM #249100)**

Периодическая болезнь - (Армянская болезнь или Семейная средиземноморская лихорадка) - наследственное аутосомно - рецессивное заболевание, обусловленное мутациями в гене MEFV.

Ген MEFV кодирует белок маренострин (пирин), который участвует в регуляции воспалительных процессов.

В зависимости от клинических проявлений выделяют два типа заболевания. Тип 1 – характеризуется периодическими приступами лихорадки, болями в животе, грудной клетке, суставах (рецидивирующие серозиты), и относительно частым развитием амилоидоза почек.

Для типа 2 – характерно развитие амилоидоза, как единственного признака заболевания.

Встречается периодическая болезнь преимущественно у народностей, предки которых жили в бассейне Средиземного моря (армян, евреев - сефардов, арабов), в 6 % случаев у лиц остальных национальностей.

Проанализирован ген:
MEFV

Код теста	Название теста	Единица изм.	Референтные значения	Результат теста
7012MEI	Семейная средиземноморская лихорадка		Не обнаружено патологического генотипа гена MEFV	Обнаружен патологический генотип MEFV: гетерозиготная мутация p.M680I (rs28940580). гетерозиготная мутация p.V726A (rs28940579).

В результате исследования в гене MEFV **обнаружен** патологический генотип: гетерозиготная мутация p.V726A (rs28940579) и гетерозиготная мутация p.M680I(rs28940580).

Генотип p.V726A / p.M680I.

Таким образом, выявленный молекулярно – генетическим методом генотип говорит в пользу периодической болезни.

ИНЗ 999999999

Учитывая результаты проведенного обследования, рекомендуется:

1. Консультация терапевта.
2. Очная консультация врача – генетика.
3. Обследование ближайших родственников на носительства мутаций в гене MEFV.

При необходимости получения дополнительной информации рекомендуется очная консультация врача - генетика.

20.04.2021

к.м.н. врач-генетик ФИО